SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Binder J

Beckwith-Wiedemann-Syndrom – ein Fallbericht

Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2018; 36 (2) (Ausgabe für Österreich), 18-19

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

Erschaffen Sie sich Ihre ertragreiche grüne Oase in Ihrem Zuhause oder in Ihrer Praxis

Mehr als nur eine Dekoration:

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate, Kräuter und auch Ihr Gemüse ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz ohne grünen Daumen?

Dann sind Sie hier richtig

For personal use only. Not to be reproduced without permission of Krause & Pachernegg GmbH.

Beckwith-Wiedemann-Syndrom – ein Fallbericht

J. Binder

Einleitung

Das Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) tritt in einer Inzidenz von 1–5/10.000 Einwohner auf. Das Vererbungsmuster ist heterogen mit autosomal dominantem, in manchen Fällen unklarem Erbgang, je nach bestehender Mutation.

Es ist charakterisiert durch eine Triade aus Makroglossie, Visceromegalie und Omphalocele sowie einer erhöhten Inzidenz an embryonalen Tumoren (Hepatoblastom, Wilms-Tumor), Hypoglykämien und Herzfehlbildungen. In einer rezenten Publikation von Kagan et al. werden weitere sonographische Hinweiszeichen auf das BWS, wie Plazentamegalie, Ratio von Kopfumfang (KU) zu Femurlänge (FL) > 95. Perzentile, stark erhöhte HCG-Werte, OHSS-ähnliche Ovarien sowie die Möglichkeit der Identifikation des fetalen Pankreas beschrieben.

Fallbericht

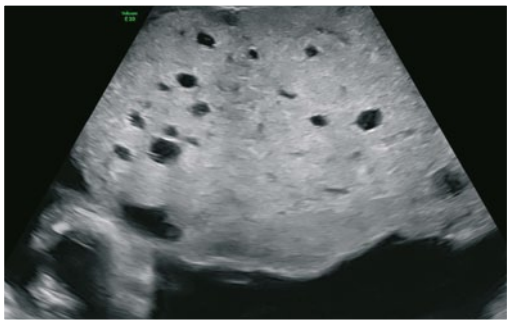
Im folgenden berichten wir über den Fall einer 29-jährigen Zweitgebärenden, die in Schwangerschaftswoche (SSW) 11+2 an unserer fetalen Risiko-Ambulanz mit Zuweisungsdiagnose Verdacht auf Blasenmole vorstellig wurde. Hierorts fielen eine deutlich vakuolig verdickte Plazenta sowie eine fragliche Omphalocele auf.

Die Patientin wurde in SSW 13+2 zu einer neuerlichen Kontrolle bestellt. Bei der Wiedervorstellung hatte bereits auswärts eine Chorionzottenbiopsie stattgefunden, welche einen normalen Karyotyp ergab. Die Omphalocele konnte zu diesem Zeitpunkt bestätigt werden. Im weiteren Verlauf fiel sowohl in der 16. SSW als auch in der 20. SSW ein verzögertes Wachstum unter der 10. Perzentile auf und die Plazenta zeigte sich weiterhin vakuolig verdickt, die Omphalocele mit Darm und Leberinhalt darstellbar.

In SSW 22+4 wurde eine fetale Magnetresonanzuntersuchung (fMRT) durchgeführt, welche den Verdacht auf ein BWS ergab. Eine Untersuchung der Plazentazotten auf BWS wurde nachgefordert und ergab einen positiven Befund.

1. Plazenta SSW 11+2, vakuolige Struktur

2. Omphalocele in SSW 23+2



3. Plazenta SSW 23+2

Die Eltern entschieden sich nach ausführlicher Aufklärung zur Fortführung der Schwangerschaft und gegen einen Schwangerschaftsabbruch. Im weiteren Verlauf kam es zur Ausbildung eines Polyhydramnion mit gleichzeitiger Zervixinsuffizienz. Die Patientin verweigerte die Fruchtwasserentlastungspunktion und in weiterer Folge kam es in SSW 29+4 zu unhemmbaren Wehen. Es wurde eine sekundäre Sectio durchgeführt und das Kind auf der Neonatologie versorgt.

Phänotypisch zeigte das Neugeborene alle Merkmale eines BWS sowie zusätzlich eine Rhizomelie der oberen und unteren Extremität. In Lebensminute fünfzehn erfolgte eine Intubation, welche sich auf Grund der Makroglossie schwierig gestaltet. Die Omphalocele konnte in den ersten Lebenstagen problemlos verschlossen werden. Im weiteren Verlauf kam es zu einem generalisierten Krampfgeschehen mit schwieriger Intubationssituation und Reanimation. Das Kind zeigte auch im weiteren Verlauf immer wieder Apnoen mit Pressattacken und EEG-Veränderungen.

Eine genetische Begutachtung wurde veranlasst und ergab den Verdacht auf Übergangsphänotyp von BWS und skelettäre Zeichen eines IMAGE-Syndroms (IUGR, metaphysäre Dysplasie mit verkürzten Gliedmaßen, kongenitaler adrenaler Hypoplasie, Genitalanomalien), wobei das Kind erst im weiteren Verlauf eine Nebenniereninsuffizienz ausbildete. Des weiteren kam es zu einer nekrotisierenden Enterokolitis I mit Laparotomie und Adhäsiolyse sowie zur Entstehung einer suspekten Ovarialzyste, welche ebenfalls operativ entfernt werden musste. Nach verlängertem stationären Aufenthalt konnte das Kind in die Tumornachsorge ins St. Anna-Kinderspital entlassen werden.

Im weiteren Verlauf zeigt das Kind nun eine weitgehend normale Entwicklung und steht unter regelmäßigen logopädischen Kontrollen. Ein Home-Monitoring der Sauerstoffsättigung zur Kontrolle von möglichen Sättigungsabfällen bei bestehender Makroglossie ist nach wie vor nötig. Ebenfalls wird eine chirurgische Korrektur der Makroglossie derzeit erwogen.

***Korrespondenzadresse**:*
Dr. Julia Binder
Universitätsklinik für Frauenheilkunde
A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20
E-mail: julia.binder@meduniwien.ac.at

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☑ **Bestellung kostenloses e-Journal-Abo**

Besuchen Sie unsere

zeitschriftenübergreifende Datenbank

☑ **Bilddatenbank** ☑ **Artikeldatenbank** ☑ **Fallberichte**

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

Impressum **Disclaimers & Copyright** **Datenschutzerklärung**